

Наименование услуги	Преимплантационная диагностика числовых и структурных хромосомных нарушений на ДНК-микрочипах
Код услуги	А 10.20.001.101
Краткая информация о заболевании	<p>По исходным оценкам ВОЗ, по анатомическим, генетическим, эндокринным и иммунологическим причинам бесплодны 5 % популяции. Для преодоления бесплодия применяются вспомогательные репродуктивные технологии, в частности экстракорпоральное оплодотворение (ЭКО), при котором оплодотворение яйцеклетки совершается в искусственных условиях вне организма матери. Однако эффективность вспомогательных репродуктивных технологий после года лечения в среднем составляет лишь 27 % и зависит от ряда факторов, как со стороны пациентов, так и со стороны центра, в котором проводятся циклы ВРТ.</p> <p>Хромосомные нарушения являются одной из причин, вносящих значительный вклад в снижение вероятности имплантации эмбрионов и повышение частоты спонтанных выкидышей в рамках циклов ЭКО, так как они присутствуют в 75 % ооцитов, у 83 % эмбрионов на стадии дробления и у 58 % эмбрионов на стадии бластоцисты. С целью улучшения показателей беременности у пар с проблемами репродукции, в клиническую практику был введен преимплантационный генетический скрининг (ПГС), который позволяет исключить эмбрионы со структурными и числовыми хромосомными нарушениями.</p> <p>В соответствии с клиническими рекомендациями Министерства здравоохранения РФ от 15.02.2019, показаниями для проведения преимплантационной генетической диагностики числовых и структурных хромосомных нарушений являются:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Наличие наследственного заболевания у одного из родителей, детей, родственников; 2. Рождение ребенка (беременности плодом) с хромосомной патологией или врожденными пороками развития в анамнезе; 3. Носительство хромосомной патологии у одного из супругов; 4. Нарушение полового развития, в том числе при первичной аменорее; 5. Бесплодие неясного генеза; 6. Привычное невынашивание беременности (2-х и более самопроизвольных прерываний беременности); 7. Повторные неудачные попытки переноса «свежих» или размороженных эмбрионов (3 у женщин моложе 35 лет, 2 – у женщин 35 лет и старше); 8. Тяжелые нарушения сперматогенеза у мужчин (олигоастенотератозооспермия, олигозооспермия, азооспермия); 9. Кровнородственный брак супругов; 10. Донорство ооцитов, спермы и эмбрионов по показаниям.
Информация о методе. Требование к материалу	<p>В Медико-генетическом центре (Генетической клинике) НИИ Медицинской генетики осуществляется преимплантационная диагностика числовых и структурных хромосомных нарушений на ДНК-микрочипах методом микроматричной сравнительной геномной гибридизации (Array Comparative Genomic Hybridization, aCGH). Метод aCGH в рамках одной реакции позволяет выявить все числовые несбалансированные хромосомные aberrации путем сравнительного анализа числа копий ДНК в клетках тестируемого и контрольного образца.</p> <p>Для выполнения анализа эмбриологом проводится биопсия бластомера эмбриона на третьи сутки развития эмбриона или биопсия 5-10 клеток трофэктодермы бластоцисты, то есть эмбриона на пятые сутки развития. Клетки помещают микропробирку, содержащую 2,5 мкл стерильного натрий-фосфатного буфера (англ. Phosphate Buffered Saline, PBS) и хранятся при температуре –20 °С. После чего необходимо проведение полногеномной амплификации ДНК из эмбриональных клеток методом амплификации по технологии множественного замещения цепи (англ. Multiple Displacement Amplification, MDA) или полногеномной амплификации на основе полимеразной цепной реакции.</p>
Срок выполнения	20 рабочих дней